

## KBC CFTR Hap™ Kit

بیماری سیستیک فیبروزیس (Cystic Fibrosis) با علامت اختصاری CF نشان داده می‌شود. این بیماری، یک اختلال ارثی است که می‌تواند بسیاری از ارگان‌ها از جمله ریه‌ها و دستگاه گوارش را تحت تأثیر قرار دهد. در کودکان مبتلا، کانال‌های کلر موجود در غشای بسیاری از ارگان‌ها، عملکرد صحیحی ندارند. سن شروع این بیماری می‌تواند از نوزادی تا بلوغ باشد. این بیماری پیش رونده‌ی ریه است و از گوارش طبیعی جلوگیری می‌کند به علاوه نارسایی غدد برون ریز لوزالمعده، آزوسپری انسدادی، افزایش کلرید عرق، نارسایی رشد و انسداد روده تحتانی را نیز در پی دارد. بیش از ۹۵٪ مردان مبتلا به این عارضه قدرت باروری را از دست می‌دهند.

سیستیک فیبروزیس یک بیماری اتوزومی مغلوب می‌باشد و بر اثر جهش در ژن تنظیم‌کننده‌ی انتقال بین غشایی ایجاد می‌شود. ژن این بیماری بر روی بازوی بلند کروموزوم ۷ قرار دارد (7q31.2) و پروتئینی را رمز می‌کند که CFTR نام دارد.

CFTR، نوعی کانال کلریدی تنظیم شونده با cAMP است که سایر کانال‌های یونی را تنظیم می‌کند. CFTR، هیدراتاسیون ترشحات در داخل راه‌های هوایی و مجاری را از طریق دفع کلراید و مهار جذب سدیم حفظ می‌کند. اختلال عملکرد CFTR می‌تواند بر روی بسیاری از اعضای بدن تأثیر بگذارد، خصوصاً اعضای که مایع مخاطی ترشح می‌کنند مانند راه‌های تنفسی فوقانی و تحتانی، لوزالمعده، دستگاه صفراوی، دستگاه تناسلی مذکر، روده و غدد عرق.

شایع‌ترین علائم این بیماری مربوط به درگیری سیستم تنفسی است؛ این علائم شامل سرفه همراه با خلط، خس‌خس سینه و عفونت ریه‌ها می‌باشد. در مواردی سینوزیت و پولیپ‌های بینی نیز مشاهده می‌شود. سایر علائم بیماری عبارتند از: دل دردهای عودکننده، کاهش وزن، اختلال در هضم غذا، انسداد روده، تهوع و استفراغ، اسهال چرب، نارسایی در رشد و درگیری کبد.

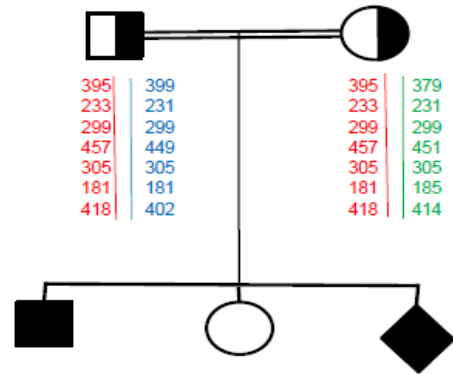
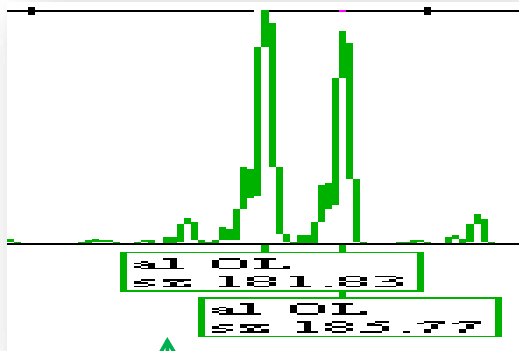
### کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC CFTR Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری سیستیک فیبروزیس استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن CFTR برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می‌گردد. این کیت شامل ۷ محل STR بوده که از بالادست تا پایین دست ژن را پوشش می‌دهند و فقط از تکرارهای ۴ تایی که هتروزیگوسیتی بالا دارند در آن استفاده شده است. این ۷ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کپیلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل VIC، 6-FAM و NED می‌باشند که نتایج نهایی توسط Five-dye DNA Fragment Analysis بدست می‌آیند، بنابراین جهت بررسی نتایج به دستگاه Genetic Analyzer نیاز است. این کیت برای نمونه‌های DNA تخلیص شده از خون، مایع آمنیون و پرزهای کوریونی جفت (CVS) قابل استفاده است.

مشخصات مارکرهای STR که در این کیت استفاده شده‌اند:

Cystic Fibrosis (CFTR)	Size
D7CFTRSU8.7	340-410
D7CFTRSU8.4	200-250
D7CFTRSI1	260-330
D7CFTRSI2	420-480
D7CFTRSD9.6	260-340
D7CFTRSD9.8	160-220
D7CFTRSD19.5	370-430

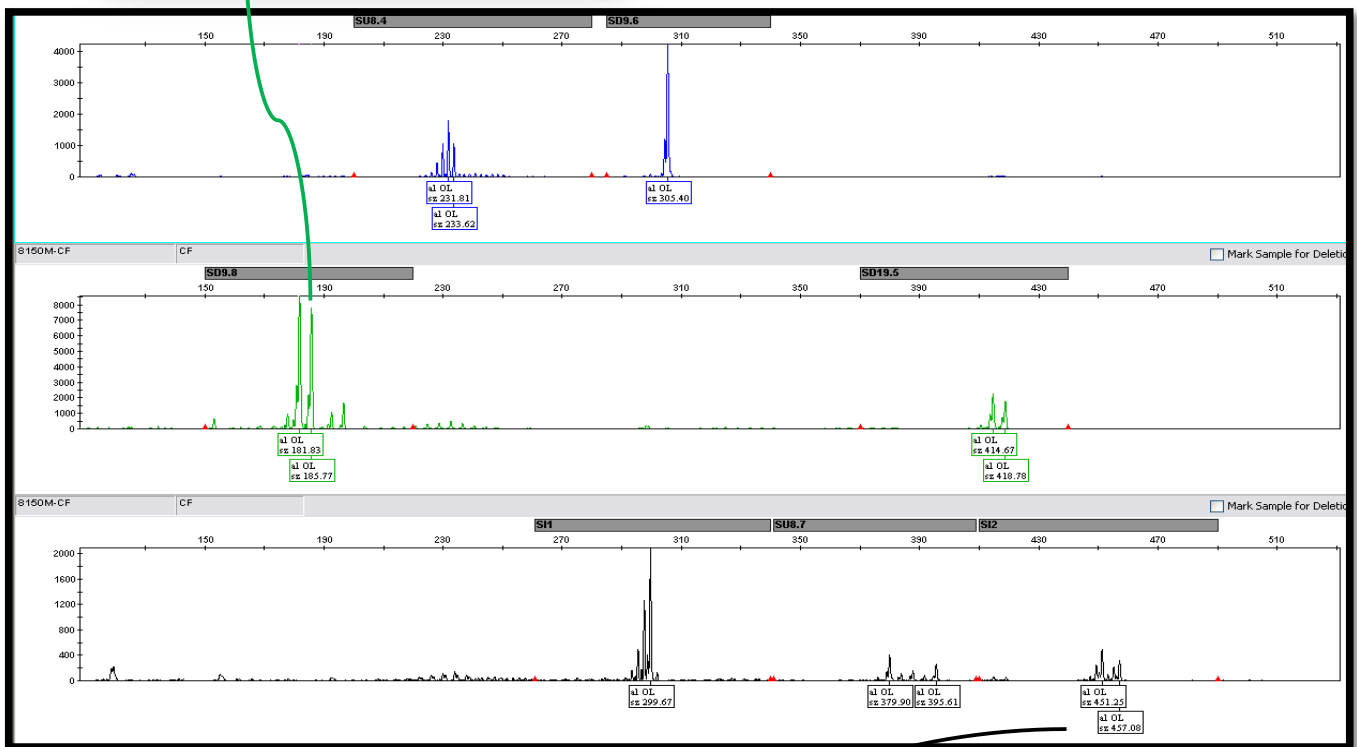
### Sample Haplotypes



395	399	395	379
233	231	233	231
299	299	299	299
457	449	457	451
305	305	305	305
181	181	181	185
418	402	418	414

395	395	399	379	395	395
233	233	231	231	233	233
299	299	299	299	299	299
457	457	449	451	457	457
305	305	305	305	305	305
181	181	181	185	181	181
418	418	402	414	418	418



Sample

